

3.3.4.5 Genommutationen

Def.: **Mutation** = durch einen Verursacher hervorgerufene oder spontane Veränderung im Erbgut, die an die Nachkommen weiter gegeben wird.

Mutationen können einzelne Gene betreffen, dann können sie dominant oder rezessiv sein (s. Lernzirkel: Humangenetik); oder sie betreffen den ganzen Chromosomensatz → **Genommutation**

Autosomale Genommutationen

Bsp.: Trisomie 21 (früher: Mongolismus, heute: DOWN-Syndrom)

- **freie Trisomie:** Durch **Nondisjunktion-Ereignisse** (Nicht-Trennung) von Chromosomenpaaren in der **1. Reifeteilung** (Reduktionsteilung) oder von Schwester-Chromatiden in der **2. Reifeteilung** (Äquationsteilung) kommt es zu Zygoten, die Chromosomen in dreifacher (trisom) oder nur in einfacher (monosom) Ausfertigung besitzen. (s. AB)

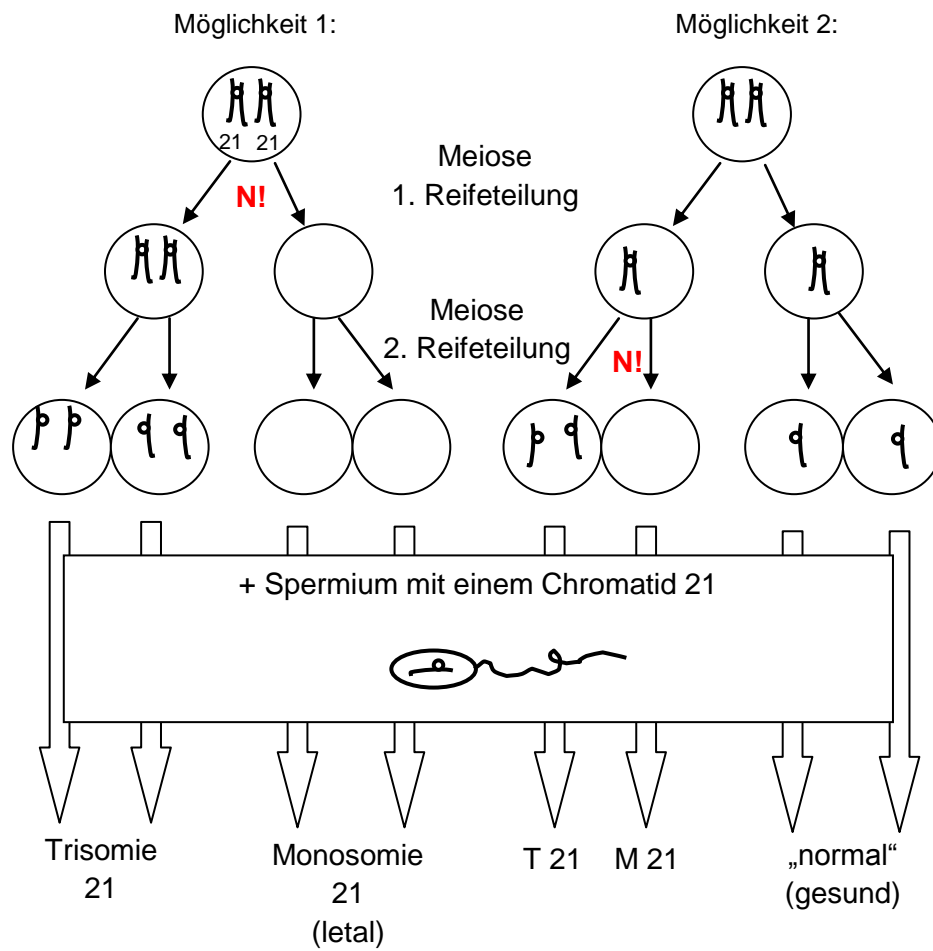
Monosomien sind letal (Ausnahme: 45, X0; s. später). **Trisomien** führen durch eine Störung der Genbalance zu mehr oder wenigen starken körperlichen und geistigen Beeinträchtigungen.

- **Translokations-Trisomie:** Die Chromosomenpaare 13, 14, 15, 21 und 18 neigen an ihren kurzen Armen zum „Verkleben“ (**Translokation**). In der Meiose entstehen fehlerhafte Keimzellen, die bei der Befruchtung zu folgenden Zygoten verschmelzen (s. AB):
 - balancierter Chromosomenbestand
 - gesunde Zelle
 - Trisomie
 - Monosomie

Weitere Beispiele: nur noch Trisomie 13 und Trisomie 18 (schwerste Missbildungen, Lebenserwartungen wenige Monate)

Autosomale Genommutationen

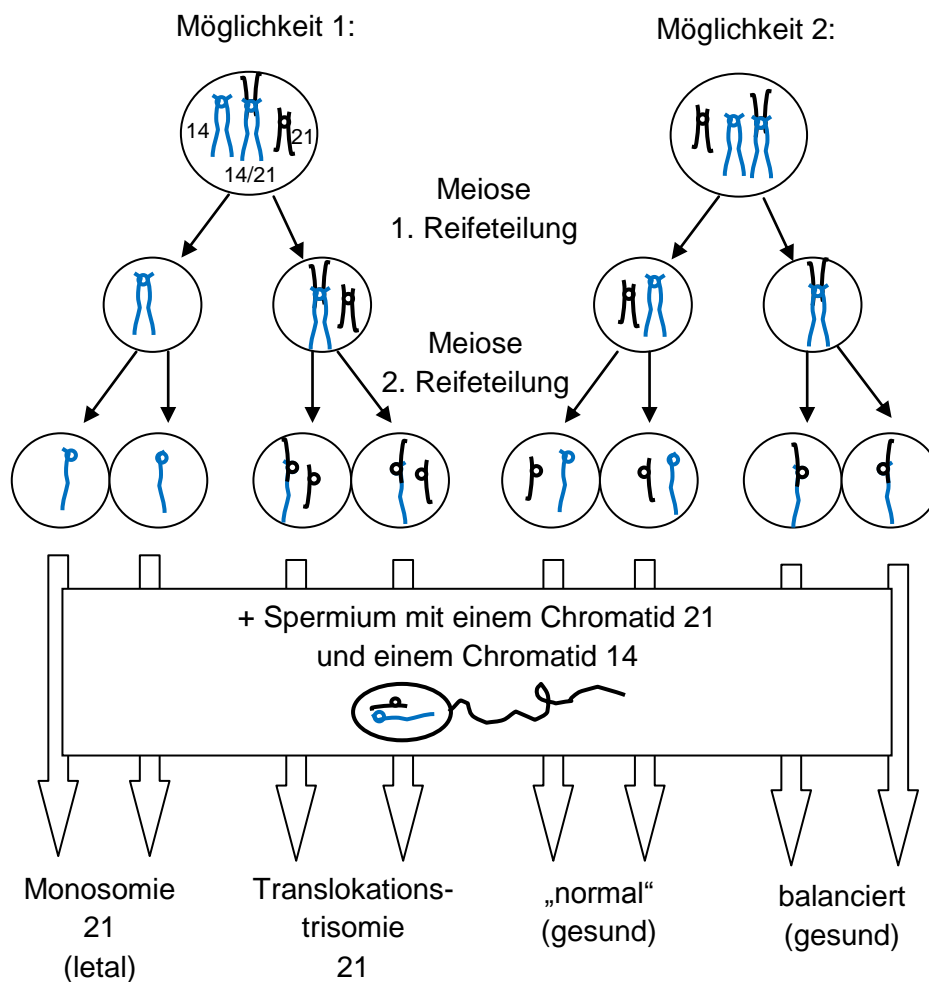
Entstehung der **freien Trisomie 21** durch Nondisjunktion-Ereignisse (N!) bei der Eizellbildung.



Translokations-Trisomie

(Hier ist der Fall dargestellt, dass sich das verklebte Chromosom 14/21 in der Prophase der 1. meiotischen Teilung neben dem Chromosom Nr. 14 anordnet, Nr. 21 bleibt dann übrig und wird zufällig verteilt → Die beiden resultierenden Möglichkeiten sind hier dargestellt.)

Theoretisch könnte sich das Chromosom 14/21 auch neben dem Chromosom Nr. 21 anordnen, dann entstehen Monosomie 14, Translokationstrisomie 14, normale und balancierte Zellen!



Gonosomale Genommutationen

s.a. AB!

- **Turner-Syndrom (Karyotyp: 45, X0)** Häufigkeit 1: 2500
einzige lebensfähige Monosomie

Symptome (bis auf Größe phänotypisch kaum auffällig):

- kleinwüchsig
- kurzer Hals
- unfruchtbar (stark zurückgebildete Gonaden)
- „normal“ intelligent

- **Klinefelter-Syndrom (Karyotyp: 47, XXY)** Häufigkeit 1: 400

Symptome:

- sehr groß
- meist unfruchtbar, da Hoden unterentwickelt sind
- Fettverteilungsstörung → weiblicher Körperbau
- Wenig verminderte Intelligenz
- Psychisch labil ?
(kleine Hoden, eher weibliches Aussehen → Psyche?)

- **Diplo-Y-Männer (Karyotyp: 47, XYY)** Häufigkeit 1: 1000

Symptome:

- sehr groß
- Wenig verminderte Intelligenz
- Aggressiv?
→ Studie 1968: 7 von 196 ♂ in Anstalt für geistesgestörte Kriminelle mit XYY
(Methodisch schlechte Arbeit)
- Nachfolgestudie: Kein Zusammenhang Aggressivität ↔ XYY
- Experiment mit Ratten:
Diplo Y → mehr Testosteron → Aggressivität

gonosomale Genommutationen

Keimzelle	N! in 1. o. 2. Reife- teilung		N! in 1. o. 2. Reife- teilung	N! in 1. + 2. (nur bei einem X)	N! in 1. o. 2. (bei beiden X)
X-Chromosom Y-Chromosom					
	45, X0 Turner-Frau	46, XX „normale“ Frau	47, XXX zunehmend körperlich & geistig beeinträchtigt	48, XXXX	49, XXXXX
	45, Y0 letal	46, XY „normaler“ Mann	47, XXY Klinefelter-Männer, zunehmend körperlich & geistig beeinträchtigt	48, XXXY	49, XXXXY
	46, YY letal	47, XYY Diplo-Y- Männer	48, XXYY zunehmend körperlich & geistig beeinträchtigt	49, XXXYY	50, XXXXYY